

Obsah

1 Dědičné poruchy metabolismu v kazuistikách	8
<i>Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	
2 Poruchy metabolismu aminokyselin a organické acidurie	13
2.1 Fenylketonurie	13
<i>Hana Kolářová, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	
2.2 Tyrosinemie typu I	22
<i>Martin Magner, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	
2.3 Homocystinurie	26
<i>Martin Magner, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	
2.4 Leucinóza.	32
<i>Pavel Ješina, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	
2.5 Methylmalonová acidurie	38
<i>Pavel Ješina, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	
2.6 Glutarová acidurie typu I.	44
<i>Pavel Ješina, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	
3 Poruchy cyklu močoviny	50
3.1 Deficit ornitintraskarbamylázy (OTC)	50
<i>Hana Kolářová, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	
4 Poruchy metabolismu sacharidů	56
4.1 Galaktosemie typu I	56
<i>Martin Magner, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	
4.2 Hereditární intolerance fruktózy.	62
<i>Martin Magner, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	
4.3 Glykogenózy	67
<i>Hana Kolářová, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	
4.3.1 Glykogenóza typu Ia - von Gierkeho nemoc	67
4.3.2 Glykogenóza typu non-Ia.	73
4.3.3 Glykogenóza typu III - Coriho nemoc, Forbesova nemoc	77
5 Poruchy metabolismu lipidů	82
5.1 Deficit lipoproteinové lipázy	82
<i>Hana Kolářová, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	
5.2 Poruchy β -oxidace mastných kyselin.	86
<i>Pavel Ješina, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	
5.2.1 Porucha β -oxidace mastných kyselin na úrovni dehydrogenázy středně dlouhých acyl-CoA (MCAD)	86
5.2.2 Porucha β -oxidace mastných kyselin na úrovni dehydrogenázy dlouhých 3-hydroxyacyl-CoA (LCHAD)	92

6	Mitochondriální onemocnění	98
6.1	Syndrom MELAS <i>Hana Kolářová, Martin Magner, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	98
6.2	Leberova hereditární neuropatie optiku <i>Hana Kolářová, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	105
6.3	Deficit pyruvátdehydrogenázového komplexu (PDHc) <i>Martin Magner, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	111
6.4	Deficit proteinu TMEM70 <i>Martin Magner, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	115
6.5	Deficit proteinu SCO2 <i>Martin Magner, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	120
6.6	Deficit proteinu SURF1 <i>Martin Magner, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	123
7	Peroxisomální onemocnění	128
7.1	Zellwegerův syndrom <i>Martin Magner, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	128
7.2	X-vázaná adrenoleukodystrofie <i>Martin Magner, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	133
8	Lysosomální onemocnění	138
8.1	Úvod <i>Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	138
8.2	Krabbeho nemoc (globoidní leukodystrofie) <i>Martin Magner, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	142
8.3	Metachromatická leukodystrofie <i>Martin Magner, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	146
8.4	Niemannova-Pickova nemoc typu A/B <i>Martin Magner, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	150
8.5	Niemannova-Pickova nemoc typu C <i>Pavel Ješina, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	155
8.6	Gaucherova nemoc <i>Martin Magner, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	164
8.7	Fabryho nemoc <i>Pavel Ješina, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	171
8.8	Deficit lysosomální kyselé lipázy <i>Hana Kolářová, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	176
8.9	Alfa-manosidóza <i>Martin Magner, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	182
8.10	Mukopolysacharidóza typu I <i>Pavel Ješina, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	187
8.11	Mukopolysacharidóza typu II <i>Martin Magner, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	197
8.12	Pompeho nemoc (glykogenóza typu II) <i>Martin Magner, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	203
8.13	Neuronální ceroidlipofuscinóza typu 2 - deficit tripeptidylpeptidázy 1 <i>Martin Magner, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	207

9 Dědičné poruchy glykosylace	213
9.1 Deficit fosfomanomutázy 2 (PMM2-CDG)	213
<i>Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	
10 Varia	220
10.1 Hypofosfatázie	220
<i>Hana Kolářová, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	
10.2 Cystinurie	229
<i>Martin Magner, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	
10.3 Deficit biotimidázy	233
<i>Martin Magner, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	
10.4 Menkesova nemoc	238
<i>Martin Magner, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	
10.5 Leschův-Nyhanův syndrom	245
<i>Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	
10.6 Porucha glukózového transportéru 1	251
<i>Martin Magner, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	
10.7 Smithův-Lemliho-Opitzův syndrom	256
<i>Martin Magner, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	
10.8 Porphyria variegata	262
<i>Martin Magner, Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	
Souhrn.	268
Summary	268
Seznam použitých zkratek.	269
Rejstřík	273